



*Esenciales: hojas informativas de fácil lectura*

## ¿Qué son los trastornos hereditarios del tejido conectivo?

Más de 200 trastornos hereditarios del tejido conectivo afectan los tejidos de las células del cuerpo. A estos trastornos se les conoce como “hereditarios” porque son transmitidos de los padres a los hijos. Los trastornos provienen de cambios en los genes encargados de formar los tejidos.

Algunos trastornos hereditarios del tejido conectivo cambian la apariencia y el crecimiento de la piel, los huesos, las articulaciones, el corazón, los vasos sanguíneos, los pulmones, los ojos y las orejas. Otros cambian el funcionamiento de estos tejidos. Muchos, pero no todos los trastornos hereditarios, son raros.

### ¿Qué son los genes?

Los genes son los portadores de nuestra información hereditaria (de familia). Cada uno de nosotros tiene dos copias de la mayoría de los genes: una copia proviene de nuestra madre y la otra de nuestro padre. Los genes son los que hacen que te parezcas a tu familia biológica.

### ¿Qué es el tejido conectivo?

El tejido conectivo, también conocido como conjuntivo, es el que da soporte a muchas partes del cuerpo, como la piel, los ojos, el corazón, etc. Se puede considerar como un “pegamento celular” que:

- ayuda a traer nutrientes a los tejidos,
- da forma y fuerza a los tejidos,
- ayuda a algunos tejidos a realizar sus funciones.

El tejido conectivo está formado en parte por muchos tipos de proteínas. En ocasiones, los genes que han cambiado (mutado) crean proteínas que no realizan su función correctamente. Esto puede cambiar la forma en que el

Departamento de Salud y  
Servicios  
Humanos de los EE.UU.  
Servicio de Salud Pública

Instituto Nacional de  
Artritis y Enfermedades  
Musculoesqueléticas y de la Piel  
Institutos Nacionales  
de la Salud  
1 AMS Circle  
Bethesda, MD 20892-3675

Teléfono: 301-495-4484  
Llame gratis: 877-22-NIAMS  
TTY: 301-565-2966  
Fax: 301-718-6366  
Correo electrónico:  
NIAMSinfo@mail.nih.gov  
Sitio web: www.niams.nih.gov



Instituto Nacional de  
Artritis y Enfermedades  
Musculoesqueléticas y de la Piel

tejido trabaja. Algunas veces esto resulta en un trastorno hereditario del tejido conectivo.

### ¿Cuáles son algunos de los trastornos hereditarios del tejido conectivo?

Los trastornos hereditarios más comunes del tejido conectivo incluyen:

- El síndrome Ehlers–Danlos (SED). Este grupo de trastornos hereditarios afecta principalmente la piel y las coyunturas. Con el SED, el tejido conectivo se debilita. Esto puede causar una piel frágil y flácida y coyunturas flojas.
- La epidermólisis bulosa o ampollar. Con este tipo de trastorno pueden salir ampollas cuando se presiona fuerte la piel. Por ejemplo, un abrazo fuerte puede causar una ampolla.
- El síndrome de Marfan. Este trastorno puede afectar el corazón, los vasos sanguíneos, los pulmones, los ojos, los huesos y los ligamentos. Las personas con este síndrome pueden ser excepcionalmente altas y delgadas con brazos y piernas largas.
- La osteogénesis imperfecta (OI). Con este trastorno, los huesos se rompen fácilmente. En ocasiones se rompen sin ninguna razón.

### ¿Quiénes padecen de trastornos hereditarios del tejido conectivo?

Se estima que más de medio millón de personas en los Estados Unidos podrían padecer de algún trastorno hereditario del tejido conectivo. Los trastornos pueden afectar a cualquier persona. Algunas de estas enfermedades son evidentes al momento de nacer. Otras se manifiestan más tarde.

### ¿Qué aumenta la probabilidad de tener una enfermedad genética?

Hay varios factores que pueden hacer que una persona sea más propensa a padecer o transmitir una enfermedad genética:

- padres que padecen de una enfermedad genética,
- antecedentes familiares de enfermedades genéticas,
- padres que comparten lazos sanguíneos cercanos,
- padres que provienen de un grupo étnico o de una región donde la enfermedad es común,
- padres que no presentan síntomas de la enfermedad pero que portan algún gen dado (en ocasiones este gen se identifica mediante pruebas genéticas).

### ¿Cuáles son los síntomas de los trastornos hereditarios del tejido conectivo?

Cada uno de estos trastornos hereditarios tiene sus propios síntomas. Por ejemplo:

- Problemas de crecimiento en los huesos. Las personas con trastornos de crecimiento de huesos pueden tener huesos frágiles. Además pueden tener huesos muy largos o muy cortos.
- Problemas con las articulaciones. Algunos de estos trastornos hacen que las articulaciones estén muy sueltas o muy ajustadas.
- Problemas en la piel. Hay trastornos hereditarios del tejido conjuntivo que causan ampollas en la piel o que hacen que la piel se ponga flácida o cuelgue.
- Daño a los vasos sanguíneos. Algunos de estos trastornos causan debilidad en los vasos sanguíneos. Otros pueden obstruir o bloquear los vasos sanguíneos.
- Problemas de estatura. Algunos de estos trastornos inducen a que las personas sean inusualmente altas o bajas.
- Problemas estructurales faciales y de la cabeza. Algunos trastornos pueden hacer que la cabeza y la cara se vean distintas a las demás.

### ¿Cómo diagnostican los médicos los trastornos genéticos del tejido conectivo?

Para diagnosticar los trastornos genéticos del tejido conectivo los médicos prestan atención a:

- los antecedentes familiares,
- el historial médico,
- los resultados de exámenes físicos.

Algunas personas pueden también visitar a un genetista (alguien que estudia cómo los genes afectan a las personas). Las pruebas de laboratorio pueden confirmar muchos de los trastornos genéticos del tejido conectivo, pero no todos.

### ¿Existe algún tratamiento para estos trastornos?

Hay algunas maneras de manejar y tratar cada uno de estos trastornos pero, en general, las personas que sufren de este tipo de trastorno hereditario deben:

- cuidar su salud,
- estar en contacto con médicos que sepan sobre tratamientos nuevos,
- hacerse chequeos regulares para que los médicos puedan detectar cambios o problemas.

### ¿Qué investigaciones se están realizando sobre los trastornos hereditarios del tejido conectivo?

Los expertos están tratando de:

- descubrir dónde están los cambios (mutaciones) en los genes del tejido conectivo,
- averiguar cuáles de esos cambios son los que causan los trastornos hereditarios del tejido conectivo,
- descubrir cómo estos cambios causan los trastornos hereditarios del tejido conectivo,
- utilizar todo conocimiento nuevo para planificar y probar nuevos tipos de terapia.

Otras investigaciones estudian:

- diferentes maneras de usar la terapia genética,
- los cambios en los genes que causan enfermedades de los huesos,
- los grupos de proteínas que hacen que el tejido se vuelva rígido,
- las células que forman los tejidos del cuerpo,
- los aneurismas (puntos débiles en las paredes de los vasos sanguíneos que pueden reventar),
- los medicamentos que se puedan usar para el tratamiento de huesos quebradizos,
- la terapia del cuerpo y la mente para el dolor crónico,
- los defectos en los genes que provocan que la elastina no trabaje correctamente (la elastina es la proteína que da elasticidad al tejido).

### Para más información acerca de los trastornos hereditarios del tejido conectivo y otras enfermedades relacionadas, comuníquese con el:

#### **Centro Nacional de Distribución de Información del Instituto Nacional de Artritis y Enfermedades Musculoesqueléticas y de la Piel (NIAMS, por sus siglas en inglés)**

Institutos Nacionales de la Salud (NIH, por sus siglas en inglés)

1 AMS Circle

Bethesda, MD 20892-3675

Teléfono: 301-495-4484

Llame gratis: 877-22-NIAMS (877-226-4267)

TTY: 301-565-2966

Fax: 301-718-6366

Correo electrónico: NIAMSinfo@mail.nih.gov

Sitio web: [www.niams.nih.gov](http://www.niams.nih.gov)

### **Para su información**

En esta publicación puede encontrar información sobre los medicamentos que se usan para tratar la enfermedad aquí mencionada. Hemos brindado la información más actualizada disponible al momento de su desarrollo. Es posible que desde entonces haya surgido más información sobre estos medicamentos.

Para obtener la información más actualizada o para hacer preguntas sobre cualquiera de los medicamentos que está tomando, llame gratis a la Administración de Drogas y Alimentos (FDA, por sus siglas en inglés) de los Estados Unidos al 888-INFO-FDA (888-463-6332) o visite el sitio web: [www.fda.gov](http://www.fda.gov). Si desea información adicional sobre medicamentos específicos, visite [Drugs@FDA](mailto:Drugs@FDA) en [www.accessdata.fda.gov/scripts/cder/drugsatfda](http://www.accessdata.fda.gov/scripts/cder/drugsatfda). [Drugs@FDA](mailto:Drugs@FDA) es un catálogo dónde puede hacer una búsqueda para los medicamentos aprobados por la FDA.